

等電点電気泳動による血液・精液遺伝形質の研究

著者	ISMAIL MOHAMED SEBETAN
号	893
発行年	1983
URL	http://hdl.handle.net/10097/19506

氏 名 (本籍) イスマイル モハメド セベタン
ISMAIL MOHAMED SEBETAN

学 位 の 種 類 医 学 博 士

学 位 記 番 号 医 博 第 8 9 3 号

学位授与年月日 昭 和 5 8 年 3 月 2 5 日

学位授与の要件 学位規則第 5 条第 1 項該当

研 究 科 専 攻 東北大学大学院医学研究科
(博士課程)社会医学系専攻

学 位 論 文 題 目 Isoelectric focusing studies on blood and
semen genetic Markers.
(等電点電気泳動による血液・精液遺伝形質
の研究)

(主 査)

論 文 審 査 委 員 教授 赤 石 英 教授 池 田 正 之

教授 菊 地 吾 郎

論文内容要旨

薄層ポリアクリルアミドゲル等電点電気泳動により、日本人における血清蛋白 α -1-antitrypsin (Pi)・transferrin (Tf), 赤血球酵素 phosphoglucomutase-1 (PGM₁), 精子酵素 diaphorase-3 (DIA₃) の多型性形質を研究した。

1. Pi

健康人 335 例では、通常の 6 型の亜型と 5 例 (1.5%) の変異型が識別され、Pi^{M1}・Pi^{M2}・Pi^{M3} の推定遺伝子頻度は、それぞれ 0.718, 0.238, 0.044 であった。家族調査 (46 家族) では、常染色体共優性遺伝を示し、23 例の母子間に例外はみられなかった。新たに検出された PiM subvariants によって、この系は集団遺伝学や個人識別、あるいは親子鑑定に有用な指標となる。即ち、以前の方法は技術的な問題点があり、日本人における父性否定確率は殆どゼロであったが、この方法では、父性否定確率は 20.04% に増加する。

2. Tf

300 人の健康人において、3 型の通常の Tf^C 亜型と 9 例の変異型、即ち、fast 型 4 型と slow 型 5 型がみられた。推定遺伝子頻度は、Tf^{C1} = 0.773, Tf^{C2} = 0.212, Tf^{Dchi} (Chinese) = 0.008 であり、Tf^{Bvar} (変異型) を合わせた遺伝子頻度は 0.007 であった。分離のために 3 種類の異なった等電点泳動を行なったところ、pH 4-6.5 の範囲を使用することや変異型の位置の変化の問題点を避けることができた。44 家族の調査ではメンデルの遺伝法則から期待されるとおりであった。日本人について等電点電気泳動法をつかうと、以前の電気泳動法による父性否定確率が 1.5% であるのに比べ 15.8% にも上昇する。

3. PGM₁

227 人の健康人において、10 型の通常の PGM₁ の亜型と 5 型の稀な変異型を証明でき、通常の遺伝子頻度は PGM₁⁺, PGM₁⁻, PGM₁²⁺, PGM₁²⁻ がそれぞれ 0.671, 0.107, 0.161, 0.061 であった。40 家族の調査では、常染色体共優性遺伝が示唆され、PGM₁¹ と PGM₁² の suballeles が確認された。稀な形質の新たなパターンとゲルの新しい保存法についても述べた。新しいシステムによると、2 対立形質系が使われるときには日本人においての父性否定確率が 14.3% であったのに比べ、29.4% に上昇する。

4. DIA₃

日本男性 264 人からの精子溶解液について、既報のドイツ人やイギリス人での通常の 3 対立形質に加えて DIA₃⁴ と命名される新しい稀な対立形質の出現を見た。通常みられる 5 型の表現型による遺伝子頻度は、DIA₃¹ = 0.837, DIA₃² = 0.143, DIA₃³ = 0.020 であった。法医学的应用や

不妊症との関係についても考察した。

審 査 結 果 の 要 旨

著者は、従来充分には調査されていなかった薄層ポリアクリルアミドゲル等電点電気泳動法による日本人の血清蛋白 $\alpha - 1 -$ antitrypsin (P_i), transferrin (Tf), 赤血球酵素 phospho-glucomutase (PGM_1), 精子酵素 diaphorase - 3 (DIA_3) などの多型性形質について詳細に研究し、次のような成績を得ている。

まず、 P_i 血清型 (健康人 335 例) については、通常の 6 型のほかに 5 例 (1.5%) の変異型を識別しており、46 家族の調査でも遺伝法則違背例は認められず、 $P_i^{M1} \cdot P_i^{M2} \cdot P_i^{M3}$ の推定遺伝子頻度はそれぞれ 0.718, 0.238, 0.044 であった。新たに検出された P_iM subvariants は個人識別や親子鑑定に有用な指標であり、従来の方法では日本人における偽父否定確率が殆どゼロであったものを 20.0% に向上させた。

次に、Tf 血清型 (健康人 300 例) については、3 型の通常の Tf^C 亜型と 9 例の変異型、即ち、fast 型の 4 例と slow 型 5 例がみられた。44 家族の調査ではメンデルの遺伝法則から期待される通りであった。推定遺伝子頻度は、 $Tf^{C1} = 0.773$, $Tf^{C2} = 0.212$, $Tf^{Dchi} = 0.008$ であり、 Tf^{Bvar} (変異型) のそれは 0.007 で、従来の偽父否定確率 1.5% を 15.8% に上昇させた。

次に、 PGM_1 血球酵素型 (健康人 227 例) については、10 型の通常の PGM_1 亜型と 5 型の稀な変異型を証明し、40 家族の調査では、 PGM_1^1 と PGM_1^2 の suballeles が確認された。通常の推定遺伝子頻度は PGM_1^{1+} , PGM_1^{1-} , PGM_1^{2+} , PGM_1^{2-} がそれぞれ 0.671, 0.107, 0.161, 0.061 であった。稀な変異性の新たなパターンとゲルの新しい保存法も明らかにしている。この新しいシステム、即ち、4 対立形質により、日本人における偽父否定確率を 14.3% から 29.4% に高めた。

次に、 DIA_3 精子酵素型 (男性 264 例) については、既報のドイツ人やイギリス人での通常の 3 対立形質のほかに、 DIA_3^4 と命名される新しい稀な対立形質を確認した。通常みられる 5 型の表現型による推定遺伝子頻度は、 $DIA_3^1 = 0.837$, $DIA_3^2 = 0.143$, $DIA_3^3 = 0.020$ であった。

以上の如く、本論文は日本人における血液・精液の多型性遺伝形質を等電点電気泳動法によって明らかにしたものであり、加えて、未知の変異型を発見しており、学位授与に値するものと認められる。